

Las ciliopatías son enfermedades provocadas por la alteración de genes implicados en la formación y señalización de los llamados cilios, unas estructuras a modo de protuberancias presentes en diversos tipos celulares del organismo, a los que se ha atribuido un papel sensorial muy importante, como antenas receptoras y transmisoras de información en el funcionamiento celular.

Algunos de estos cilios son móviles, y generan un flujo de fluidos esencial para el correcto desarrollo embrionario. Así pues, las ciliopatías están asociadas a anomalías diversas en la correcta formación de los cilios (la denominada “ciliogénesis”) o en su funcionamiento.

La disfunción de los cilios abarca un grupo variado de enfermedades como el Síndrome de Joubert, el síndrome de Meckel, el síndrome de Bardet-Biedl o la enfermedad poliquística renal, entre otras diversas patologías.

De esta forma descubrieron que dichos modelos animales carentes de esta proteína presentaban asimetría lateral y defectos de señalización que producían “polidactilia”, de manera que poseían un dedo de más.

A partir de ADN de pacientes afectados del “Síndrome de Joubert”, una ciliopatía caracterizada por la malformación y el desarrollo incompleto o defectuoso de distintas áreas del cerebro; se describen mutaciones en el gen que produce la proteína Tectonic1.

Un área creciente de la investigación genética es el efecto de la señalización de los cilios en el tubo neural en desarrollo, y cómo la ruptura de los cilios primarios lleva al desarrollo de defectos del tubo neural.

La contribución de los cilios en la formación de defectos del tubo neural puede proporcionar una mayor comprensión de este conjunto común de trastornos neurológicos pediátricos (Vogel y col., 2012).

Bibliografía

Vogel, Timothy W, Calvin S Carter, Kingsley Abode-Iyamah, Qihong Zhang, and Shenandoah Robinson. 2012. “The Role of Primary Cilia in the Pathophysiology of Neural Tube Defects.” *Neurosurgical Focus* 33 (4) (October): E2. doi:10.3171/2012.6.FOCUS12222.

From:

<https://neurosurgerywiki.com/wiki/> - **Neurosurgery Wiki**

Permanent link:

<https://neurosurgerywiki.com/wiki/doku.php?id=ciliopatía>

Last update: **2025/05/13 02:15**

